

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia nietelomerowa 12q jest częściową monosomią autosomalną, która charakteryzuje się zmienną kombinacją opóźnienia rozwoju, niepełnosprawności intelektualnej, nieprawidłowości ektodermalnych, wad układu moczowo-płciowego i drobnych wad serca oraz szczególnych cech dysmorficznych (wydatne czoło i nisko osadzone uszy). Specyficzna kombinacja objawów zależy od rozmiaru delecji i lokalizacji punktów złamań regionów, które uległy delecji.

Dane

Klasyfikacja	Synonimy
Zespół wad wrodzonych	Non-distal deletion 12q Delecja interstycjalna 12q Monosomia nietelomerowa 12q Non-telomeric monosomy 12q Nietelomerowa delecja 12q

Kod ORPHA	Kod OMIM	Kod ICD10
96160	-	Q93.5

Kod ICD11

-

*Źródło

orphanet